



ARTICLE ORIGINAL

Carcinome rénal associé à une translocation MiTF/TFE : présentation de six cas chez l'adulte jeune[☆]

Renal carcinoma associated with MiTF/TFE translocation:
Report of six cases in young adults

M.-C. Hintzy^{a,*}, P. Camparo^b, V. Vasiliu^c,
M. Peyromaure^a, A. Vieillefond^a

^a Service d'urologie, CHU Cochin–Saint-Vincent-de-Paul, 27, rue du Faubourg-Saint-Jacques, 75014 Paris, France

^b HIA Val-de-Grace, 74, boulevard de Port-Royal, 75230 Paris cedex 05, France

^c CHU Necker, 149, rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15, France

Reçu le 1^{er} septembre 2007 ; accepté le 19 mars 2008

Disponible sur Internet le 19 mai 2008

MOTS CLÉS

Rein ;
Tumeur ;
Translocation ;
TFE3 ;
TFEB ;
Immunohistochimie

Résumé

But. – Nous présentons ici six cas d'une tumeur rénale associée à translocation MiTF/TFE et survenant chez des adultes jeunes. Cette tumeur constitue une des entités nouvellement individualisées dans la classification OMS 2004.

Matériels. – Six patients ont été identifiés parmi 636 adultes opérés entre 2001 et 2005. Le diagnostic a été effectué par analyse cytogénétique et immunohistochimie (IHC) chez trois patients, par IHC seule chez les trois autres.

Résultats. – Il s'agissait de quatre femmes et deux hommes âgés de 28 à 42 ans. La taille moyenne des tumeurs était de 6 cm (3–15 cm). La classification TNM de ces patients était pT1N0 ($n=2$), pT2N0 ($n=1$), pT3aN+M0 ($n=1$), pT3aN+M+ ($n=2$). Le suivi moyen était de 32 mois. Un patient M+ est décédé six mois après l'intervention. Deux autres patients pT3 étaient métastatiques. Les patients pT1 ou pT2 étaient en vie sans récurrence. L'aspect histologique associait une architecture papillaire typique à de larges cellules éosinophiles et/ou claires. L'IHC montrait une expression de TFE3 ($n=5$), ou de TFEB ($n=1$). L'analyse cytogénétique a mis en évidence une translocation $t(X;1)(p11.2;p34)$ ou $t(X;17)(p11.2;q25)$ chez deux patients exprimant TFE3 et $t(6;11)(p21;q13)$ chez le patient exprimant TFEB.

[☆] Niveau de preuve : 5.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : marieceline.hintzy@free.fr (M.-C. Hintzy).

KEYWORDS

Kidney;
Carcinoma;
Translocation;
TFE3;
TFEB;
Immunohistochemistry

Conclusion. — Le diagnostic de carcinome associé à translocation MiTF/TFE a pu être réalisé par IHC. Cependant, l'étude cytogénétique sur matériel frais ou congelé a permis de caractériser la translocation et devrait être réalisée pour toute tumeur rénale de l'adulte jeune. Le pronostic était lié au stade. À l'avenir, le diagnostic d'un plus grand nombre de ce type de carcinomes permettra de mieux préciser leur profil anatomo-clinique et d'adapter la prise en charge.

© 2008 Publié par Elsevier Masson SAS.

Summary

Objective. — The authors present six cases of renal carcinoma associated with MiTF/TFE translocation in young adults. This tumour is one of the newly identified entities of the WHO 2004 classification.

Materials. — Six patients with MiTF/TFE translocation were identified in a series of 636 adults operated between 2001 and 2005. The diagnosis was based on cytogenetic analysis and immunohistochemistry (IHC) in three patients and IHC alone in the other three patients.

Results. — Four women and two men between the ages of 28 and 42 years presented a tumour with a mean diameter of 6 cm (range: 3–15 cm). The TNM classification of these tumours was pT1N0 ($n=2$), pT2N0 ($n=1$), pT3aN+M0 ($n=1$), and pT3aN+M+ ($n=2$). The mean follow-up was 32 months. One M+ patient died six months after the operation, another two pT3 patients developed metastatic disease and pT1 or pT2 patients were alive without recurrence. The histological features comprised a typical papillary architecture with large eosinophil and/or clear cells. IHC showed TFE3 ($n=5$) or TFEB ($n=1$) expression. Cytogenetic analysis demonstrated a $t(X;1)(p11.2;p34)$ or $t(X;17)(p11.2;q25)$ translocation in two patients expressing TFE3 and a $t(6;11)(p21;q13)$ translocation in the patient expressing TFEB.

Conclusion. — Renal carcinoma associated with MiTF/TFE translocation can be diagnosed by IHC. However, cytogenetic analysis on fresh or frozen material allows characterization of the translocation and should be performed on all renal tumours in young adults. Prognosis is related to stage. In the future, the diagnosis of more cases of this type of carcinoma will allow more precise definition of the clinicopathological profile and the most appropriate management.

© 2008 Publié par Elsevier Masson SAS.

Introduction

Parmi les carcinomes rénaux de l'adulte, on distingue les carcinomes à cellules claires (75%), les carcinomes papillaires (10%) et les carcinomes chromophobes (10%). Les autres variantes de carcinomes ou les formes inclassées sont exceptionnelles.

Cette classification repose sur des critères histologiques, anatomo-cliniques et, depuis ces dernières années, sur les données de la cytogénétique : pertes chromosomiques –3p des carcinomes à cellules claires, perte de Y et trisomie 7 et 17 des tumeurs papillaires, pertes et gains variés des carcinomes chromophobes...

Outre ces variations de nombre, l'analyse cytogénétique a permis de reconnaître des translocations spécifiques qui ont permis d'individualiser de nouvelles variantes de carcinomes rénaux. Dans la classification OMS 2004, on voit ainsi apparaître, parmi les six nouvelles entités individualisées de tumeurs du rein, « le carcinome lié à la translocation Xp11.2 (type TFE3) ».

La translocation impliquant la région Xp11.2 a été reconnue dans des carcinomes rénaux associant une architecture papillaire avec de larges cellules éosinophiles et/ou des cellules claires. Ces tumeurs, décrites chez des enfants et de jeunes adultes, étaient connues dans la littérature pédiatrique sous le terme de « carcinome juvénile » [1].

Plusieurs translocations impliquant la région Xp11.2 ont été rapportées. Deux sont de loin les plus fréquentes :

- $t(X;1)(p11.2;q21)$ formant le gène de fusion *PRCC–TFE3* [1–4]
- $t(X;17)(p11.2;q25)$ donnant le gène de fusion *ASPL–TFE3* [5,6].

Une translocation $t(6;11)(p21;q13)$ a été ultérieurement décrite associée au gène *TFEB* [7].

Ces différentes translocations sont aujourd'hui regroupées sous le terme de translocation MiTF/TFE [8].

Le diagnostic cytogénétique de carcinome rénal, lié à une translocation, nécessite une analyse de matériel tumoral frais. Cette contrainte conduit à une sous-estimation du diagnostic. Les travaux d'Argani et al. [7,9] ont montré la possibilité d'effectuer le diagnostic par immunohistochimie (IHC) à l'aide d'anticorps anti-TFE3 ou anti-TFEB sur matériel fixé en paraffine. Ces anticorps sont actuellement disponibles dans le commerce.

Nous avons identifié par étude cytogénétique et, rétrospectivement par IHC, six patients présentant un carcinome associé à une translocation MiTF/TFE.

Matériel et méthodes

Entre 2001 et 2005, 636 patients ont été opérés dans notre centre d'un carcinome rénal : 396 carcinomes à cellules claires (62,26%), 121 papillaires (19,03%), 67 chromophobes (10,53%), 52 autres ou inclassés (8,17%). Pour chaque tumeur, une étude histologique standard a été effectuée.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3824123>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3824123>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)